

DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO SANDAS

| Dalyko pavadinimas | Mokslų kryptis (šaka) kodas | Fakultetas | Katedra |
|---|---|----------------------|---|
| Paveldimosios medžiagų apykaitos ligos 6 kreditai (160 val.) | Medicina (06 B) Biologija (01 B) | Medicinos | Žmogaus ir medicininės genetikos katedra |
| Studijų būdas | Kreditų (valandų) skaičius | Studijų būdas | Kreditų (valandų) skaičius |
| Paskaitos | - | Seminarai | - |
| Konsultacijos | 1 kreditas (27 val.) | Individualus darbas | 5 kreditai (133 val.) |

Dalyko anotacija:

Tikslas: išmanyti paveldimų medžiagų apykaitos ligų etiologiją, patogenezę, klinikinius požymius, gydymą, laboratorinės diagnostikos metodų principus, bendraklinikinių ir biocheminių genetinių tyrimų rezultatų interpretaciją.

Tematika. Paveldimos medžiagų apykaitos ligos (PMAL), klasifikacija, patogenezė, kliniškas pasireiškimas. Aminorūgščių ir peptidų apykaitos sutrikimai: šlapalo ciklo apykaitos sutrikimai, paveldimos hiperamonemijos, organoacidurijos, šakotųjų grandinių aminorūgščių apykaitos sutrikimai, fenilalanino ir tirozino, histidino, lizino, triptofano, sierą turinčių aminorūgščių apykaitos sutrikimai, ornitino, prolino ir hidroksiprolino apykaitos sutrikimai. Serino, glicino ir glicerato apykaitos sutrikimai. Aminorūgščių pernašos sutrikimai. Gama gliutamilo ciklo sutrikimai. Peptidų apykaitos sutrikimai. Angliavandenių apykaitos sutrikimai. Galaktozės ir fruktozės apykaitos sutrikimai. Gliukoneogenezės sutrikimai. Glikogenozės. Glicerolio apykaitos sutrikimai. Pentozų fosfatų ciklo sutrikimai. Gliukozės pernašos sutrikimai. Paveldimas hiperinsulinizmas. Riebalų rūgščių beta oksidacijos, ketogenezės ir ketolizės sutrikimai. Kreatino sintezės sutrikimai. Piruvato apykaitos ir Krebso ciklo sutrikimai. Mitochondrijų kvėpavimo grandinės apykaitos sutrikimai. Purinų ir pirimidinų apykaitos sutrikimai. Sterolių apykaitos sutrikimai. Paveldimi glikozilimo sutrikimai. Lizosominės kaupimo ligos: mukopolisacharidozės, oligosacharidozės, mukolipidozės, sfingolipidozės. Neuronų vaškinė lipofuscinozė. Peroksisominės ligos. Neurosiuntiklių apykaitos sutrikimai. Vitaminų apykaitos sutrikimai. Metalų jonų apykaitos sutrikimai. Lipoproteinų apykaitos sutrikimai. Porfirijos.

Sergančiųjų PMAL priežiūra ir gydymas, prenatalinės PMAL diagnostikos galimybės.

PMAL laboratorinė diagnostika. Biocheminiai genetiniai tyrimai. Visuotinis naujagimių tikrinimas. Klinikinių ir laboratorinių fenotipų diferencinė diagnostika. Paveldimų hipoglikemijų, metabolinių acidozių, laktacidozių, hiperamonemijų, kepenų funkcijų sutrikimų priežastys ir diferencinė diagnostika.

Biopsinės medžiagos, fermentų aktyvumo, molekuliniai genetiniai PMAL diagnostikos tyrimai. Funkciniai tyrimai, taikomi diagnozuojant PMAL.

Rekomenduojama literatūra:

1. Cimbalistienė L. Paveldimos medžiagų apykaitos ligos //Metodinė mokomoji knyga, 2008.Vilnius, 272 psl. „ARX Baltica“ ISBN 978-995533-33-199-5

| |
|--|
| 2. Nyhan WL, Barshop BA, Ozand PT. Atlas of metabolic diseases, 3 rd ed, 2012. |
| 3. Scriver C., Beaudet A., Sly W., Valle D. The metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease. New York, 8 ^{ed} , 2012. |
| 4. Loreta Cimbalistienė. Fenilketonurija, mokomoji knyga. Vilnius.Vilniaus universitetas, 2013, 170 p., ISBN 978-609-417-066-9. |
| 5. Jurgita Songailienė. Vilnius: Vilniaus universitetas, 2013, 236 p. Biocheminė genetinė paveldimųjų medžiagų apykaitos ligų laboratorinė diagnostika VUISBN 978-609-417-071-3. |
| 6. Blau N, Duran M, Gibson KM. Physician's guide to the laboratory diagnosis of metabolic diseases, 2014, ISBN-13: 978-3642403361. |
| 7. Blau N, Duran M, Gibson MK, Dionisi-Vici C. Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases. 2014, 867 p. Springer-Verlag Berlin Heidelberg. |
| 8. C.E.M. Hollak, R. Lachmann. Inherited Metabolic Disease in Adults: A Clinical Guide, 2016, 626 p. Oxford University press. |
| 9. Saudubray J-M, Baumgartner M-R, Walter JH (eds.). Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and Treatment. 6 th ed. 2016, 658 p., ISBN-13: 978-3662497692. |
| 10. Georg F Hoffmann, Johannes Zschocke, William L. Inherited Metabolic Diseases, 2 th ed. 2016, ISBN-13: 978-3662494080. |
| 11. Internetinė duomenų bazė: http://www.orpha.net/ |
| 12. Internetinė duomenų bazė: http://www.genetests.org/ |
| 13. Internetinė duomenų bazė: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ |
| 14. Internetinė duomenų bazė: http://www.omim.org/ |

Konsultuojantys dėstytojai:

1. Loreta Cimbalistienė (prof. dr. HP):

1. **Cimbalistienė L**, Lehnert W, Huoponen K, Kucinskas V. The first report of lysinuric protein intolerance in Lithuania confirmed biochemically and by DNA analysis J Appl Genet. **2007**; 48(3):277-80.
2. **Cimbalistienė L**. Paveldimos medžiagų apykaitos ligos //Metodinė mokomoji knyga, **2008**.Vilnius, 272 psl. „ARX Baltica“ ISBN 978-995533-33-199-5.
3. Kasnauskienė Jūratė, **Cimbalistienė Loreta**, Kučinskas Vaidutis. Predicting a Clinical/Biochemical Phenotype for PKU/MHP Patients with PAH Gene Mutations. Russian journal of genetics. **2008**, vol. 44, no. 10. ISSN 1022-7954 p. 1212-1218.
4. Jurecka A, Piotrowska E, **Cimbalistiene L**, Gusina N, Sobczyńska A, Czartoryska B, Czerska K, Őunap K, Węgrzyn G, Tyłki-Szymańska Molecular analysis of mucopolysaccharidosis type VI in Poland, Belarus, Lithuania and Estonia. Mol Genet Metab. **2012** Feb;105(2):237-43. Doi: 10.1016/j.ymgme.2011.11.003. Epub 2011 Nov 11.
5. Jurecka A, Zakharova E, **Cimbalistiene L**, Gusina N, Kulpanovich A, Golda A, Opoka-Winiarska V, Piotrowska E, Voskoboeva E, Tyłki-Szymańska A. Mucopolysaccharidosis type VI: a predominantly cardiac phenotype associated with homozygosity for p.R152W mutation in the ARSB gene. Am J Med Genet. **2013** Jun;161A(6):1291-9. doi: 10.1002/ajmg.a.35905. Epub 2013 Apr 30.
6. **Loreta Cimbalistienė**, Fenilketonurija, mokomoji knyga. Vilnius: Vilniaus universitetas, **2013**, 170 p., ISBN 978-609-417-066-9.
7. Montaño AM, Lock-Hock N, Steiner RD, Graham BH, Szlago M, Greenstein R, Pineda M, Gonzalez-Meneses A, Çoker M, Bartholomew D, Sands MS, Wang R, Giugliani R, Macaya A, Pastores G, Ketko AK, Ezgü F, Tanaka A, Arash L, Beck M, Falk RE, Bhattacharya K, Franco J, White KK, Mitchell GA, **Cimbalistiene**

| | |
|------------------|--|
| | <p>L, Holtz M, Sly WS. Clinical course of Sly syndrome (mucopolysaccharidosis type VII). <i>J Med Genet.</i> 2016 Jun;53(6):403-18. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103322. Epub 2016 Feb 23.</p> |
| <p>2.</p> | <p><u>Algirdas Utkus (prof. dr. HP):</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Arūnas Valiulis, Iveta Skurvydienė, Valdonė Misevičienė, Jūratė Kasnauskienė, Laimutė Vaidelienė, Algirdas Utkus, Relevance of Nasal Potential Difference in Diagnosis of Cystic Fibrosis Among Children. <i>Medicina</i>, t. 49, nr. 4, 2013, p. 185-190, ISSN 1010-660X, eISSN 1648-9144. 2. Arūnas Valiulis, Algirdas Utkus, Rimantas Stukas, Algirdas Valiulis, Introducing standards of the best medical practice for patients with inherited alpha-1-antitrypsin Deficiency in Central Eastern Europe. <i>Prilozi</i>, 2014;35(1):106-113, ISSN 0350-1914. 3. Guillen-Navarro E., Ballesta-Martinez M. J., Valencia M., Bueno A. M., Martinez-Glez V., Lopez-Gonzalez V., Burnytė B., Utkus A., Lapunzina P., Ruiz-Perez V. L. Two mutations in <i>IFITM5</i> causing distinct forms of osteogenesis imperfecta. <i>American Journal of Medical Genetics Part A</i>, Article first published online: 29 JAN 2014, p. 1-7. 4. Gineviciene V, Jakaitiene A, Aksenov MO, Aksenova AV, Druzhevskaya AM, Astratenkova IV, Egorova ES⁴, Gabdrakhmanova LJ, Tubelis L, Kucinskas V, Utkus A. Association analysis of ACE, ACTN3 and PPARGC1A gene polymorphisms in two cohorts of European strength and power athletes. <i>Biol Sport.</i> 2016 Sep;33(3):199-206. Epub 2016 May 3. 5. Skaistė Pečiulienė, Birutė Burnytė, Rymanta Gudaitienė, Skirmantė Rusonienė, Nijolė Drazdienė, Arūnas Liubšys, Algirdas Utkus, Perinatal manifestation of mevalonate kinase deficiency and efficacy of anakinra. <i>Pediatr Rheumatol Online J.</i> 2016 Mar 25;14(1):19. doi: 10.1186/s12969-016-0081-9. IF 1.607. 6. Mikstiene V, Songailiene J, Byckova J, Rutkauskiene G, Jasinskiene E, Verkauskiene R, Lesinskas E, Utkus A. Thiamine responsive megaloblastic anemia syndrome: a novel homozygous SLC19A2 gene mutation identified. <i>BMC Genet.</i> 2016 Feb 19;17:45. doi: 10.1186/s12863-016-0354-9. |
| <p>3.</p> | <p><u>Jurgita Songailienė (dr.):</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Milda Banytė, Jurgita Songailienė, Vaidutis Kučinskas. Kreatino apykaitos metabolitų analizė dujų chromatografu – masių spektrometru. <i>Laboratorinė medicina</i>, 2011, t.13, Nr. 3(51), p.115-123, ISSN 1392-6470. 2. Jurgita Songailiene. Biocheminė genetinė paveldimųjų medžiagų apykaitos ligų laboratorinė diagnostika. 2013. VUISBN 978-609-417-071-3. 3. Čerkauskienė R., Tumienė B., Medzevičienė A., Songailienė J. „Pirmasis hiperoksalurijos I tipo kūdikių formos atvejis Lietuvoje“. <i>Medicinos teorija ir praktika.</i> Vilnius, Medicinos mintis. ISSN 1392-1312. 2012, t. 18, nr. 1. 2012. 4. Mikstiene V, Songailiene J, Byckova J, Rutkauskiene G, Jasinskiene E, Verkauskiene R, Lesinskas E, Utkus A. <u>Thiamine responsive megaloblastic anemia syndrome: a novel homozygous SLC19A2 gene mutation identified.</u> <i>BMC Genet.</i> 2016 Feb 19;17:45. doi: 10.1186/s12863-016-0354-9. 5. Žana Bumbulienė, Odeta Kinčienė, Gražina Kleintienė, Sigita Lesinskienė, Rasa Martinkienė, Laima Mikulėnaitė, Irena Narkevičiūtė, Rolanda Nemanienė, Violeta Vladislava Panavienė, Rūta Praninskienė, Violeta Radžiūnienė, Loreta Cimbalistienė, Aivaras Radžiūnas, Lina Ragelienė, Algimantas Raugalė, Odilija Rudzevičienė, Skirmantė Rusonienė, Vilma Rutkauskaitė, Sigita Stankevičienė, Elena Sučilienė, Jurgita Songailienė, Indrė Šaferienė, Rimantė Čerkauskienė, Sonata Šaulytė Trakymienė, Indrė Tamulienė, Vaidotas |

Urbonas, Vytautas Usonis, Ramunė Vankevičienė, Virginija Žilinskaitė, Valentina Daugelavičienė, Nijolė Drazdienė, Sigitas Dumčius, Regina Ėmužytė, Jurgita Grikinienė, Augustina Jankauskienė, Robertas Kemežys. Pediatrijos praktikos vadovas VU VU 2016. p. 7-10. ISBN 9786094596735
Pediatrijos praktikos vadovas VU VU 2016. p. 7-10. ISBN 9786094596735

6. Šablauskas K., **Songailienė J.**, Preikšaitienė E., Petroška D., Utkus A. Mitochondrinės DNR delecijos sindromas: klinikinis atvejis ir literatūros apžvalga. Neurologijos seminarai 2016; 20(67): 48-52.
7. Algirdas Utkus, **Jurgita Songailienė**, Marija Smirnova. Visuotinė naujagimių patikra Lietuvoje – visuomenės sveikatos dalis. Vaikų sveikatą stiprinanti aplinka. Kurkime ją drauge: respublikinė mokslinė praktinė konferencija, Vilnius, 2016 m., kovo 31 d. straipsnių rinkinys.

Vilniaus universiteto Medicinos, Odontologijos ir Visuomenės sveikatos krypčių mokslo doktorantūros komitetų ir Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto Mokslo komiteto teikimu patvirtinta Medicinos fakulteto Taryboje 2016-10-18 d. protokolo Nr. (1.1.)-150000-TP-7(618)

Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto Dekanas Prof. dr. (HP) Algirdas Utkus: